CORSO INTEGRATO DI GENETICA
AA2011/12

Prof Alberto Turco

3.11.11

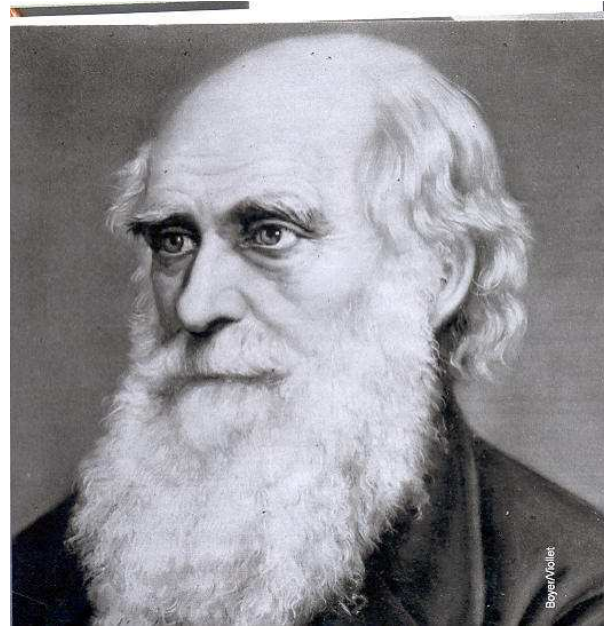
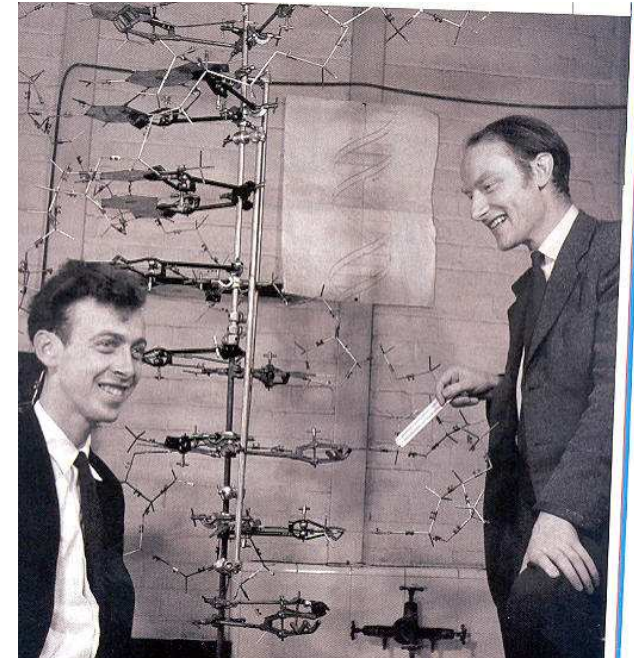
Test genetici

MEDICINA TRADIZIONALE	MEDICINA GENETICA
Epidemiologica	Eziologica
Sociale	Individuale
Fenodiagnostica	Genodiagnostica
Fenoterapeutica	Genoterapeutica
Prognostica e Preventiva	Predittiva

Storiche date….

1859

1953

….momenti memorabili dell’impresa intellettuale e scientifica dell’uomo….

Oggi:
G.W.A.S.
Exome sequencing
Proteomica
Trascrittomica..

PREVENZIONE DELLE MALATTIE GENETICHE

Evitare la nascita di soggetti affetti mediante limitazione riproduttiva…

L.R. Generalizzata

Controllo della fertilità
Rinuncia alla procreazione

L.R. Selettiva

Diagnosi prenatale
Aborto dei feti affetti
Diagnosi preimpianto

Test Genetico: Definizione

Per test genetico si intende l'analisi a scopo clinico di DNA, RNA, cromosomi, proteine. metaboliti o altri prodotti genici per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno con patologie umane ereditabili.

Questa definizione include gli screening prenatali, neonatali e dei portatori, così pure i test sulle famiglie a rischio. I risultati di queste indagini si possono applicare alla diagnosi e alla prognosi di malattie ereditarie, alla predizione del rischio-malattia, all'identificazione dei portatori sani, alle correlazioni fenotipo-genotipo.

Inoltre, vengono inclusi i test utilizzati per l'identificazione individuale per motivi medico-legali e i test per l'analisi a scopo clinico di DNA, RNA, cromosomi, proteine o altri prodotti genici per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati a patologie umane insorte su cellule somatiche.

Vengono invece esclusi i test effettuati a solo scopo di ricerca.

TEST GENETICI

Non Medici

Antropologia
Medicina legale (criminologia, paternità)
Genetica di popolazione

Medici

Diagnostici (sintomatici)

Individui affetti. Per porre o confermare una diagnosi
Anomalie cromosomiche in RM/dismorfismi
CF, DMD, ACH, FRAXA, Talassemia, m. da espans. triplette

Presintomatici (preclinici)

Individui sani. Se test (+) la malattia si manifesterà
Diagnosi prenatale (molecolare e citogenetica), PKU
Malattie ad esordio tardivo: ADPKD, c. di Huntington
Distrofia miotonica (test preclinico e PROGNOSTICO)

Identificazione eterozigoti

Mal. aut. recessive (CF, talassemie, SMA, HH ....), X-linked (DMD)
2 approcci: 1) screening di popolazione
2) esami a cascata: familiari "a rischio"

Predittivi (suscettibilità)

- Mal. complesse. Suscettibilità e resistenza. Sono probabilistici.
BRCA1, BRCA2, HNPCC, ApoE4
- Test farmacogenetici

Test per l'identificazione della variabilità individuale

Analizzano una serie di regioni del DNA polimorfiche (cioè altamente variabili tra gli individui), per definire un eventuale rapporto di consanguineità o per attribuire una traccia biologica a una persona. Trovano applicazione in ambito forense

Testpaternita.it

Kit per effettuare il TEST attraverso il DNA

Nuovo prodotto in
ESCLUSIVA EUROPEA

All'interno del sito:

- Il Test
- Il Kit fai da te
- Procedura e Prezzi
- Istruzioni Dettagliate
- Domande Frequenti
- Richiedi il Kit

Per ulteriori informazioni:

Contattare un nostro incaricato al numero:
338 - 961.76.61
Inviare un e-mail a
info@testpaternita.it
Consultare le FAQ

Con il test di paternità elimini ogni dubbio

Un Test di Paternità (Test del dna) stabilisce se un presunto padre è il padre biologico di un bambino.

Il test è comunemente ordinato da un individuo o una coppia che vorrebbe sapere se l'uomo in questione sia o meno il padre biologico del bambino, per ragioni di custodia, mantenimento, o semplicemente per mettersi l'animo in pace.
Il test può essere usato anche per altri motivi:
- stabilire la relazione tra una donna e un particolare bambino, in

Diagnostici (sintomatici)

Individui affetti. Per porre o confermare una diagnosi

Anomalie cromosomiche in RM / dismorfismi

CF, DMD, ACH, FRAXA, Talassemia, m. da espans. triplette

Test diagnostici

Consentono di effettuare una diagnosi o di confermare un sospetto clinico in una persona affetta. Si eseguono in epoca prenatale e durante tutto l'arco della vita postnatale

Presintomatici (preclinici)

Individui sani. Se test ⊕ la malattia si manifesterà

Diagnosi prenatale (molecolare e citogenetica), PKU

Malattie ad esordio tardivo: ADPKD, c. di Huntington

Test preclinici o presintomatici

Identificano i geni responsabili di malattie ad esordio tardivo. Forniscono informazioni utile a pianificare scelte individuali e familiari. La consulenza genetica è particolarmente complessa e spesso necessita di un supporto psicologico adeguato nell'iter che precede e segue l'eventuale esecuzione del test

Identificazione eterozigoti

Mal. aut. recessive (CF, talassemie, SMA, HH ....), X-linked (DMD)

2 approcci: 1) screening di popolazione

2) esami a cascata: familiari "a rischio"

Test di identificazione dei portatori sani

Identificano mutazioni comuni in determinti gruppi etnici, attraverso lo *screening* di popolazione, oppure identificano mutazioni rare attraverso indagini "a cascata" nei familiari a rischio di soggetti affetti da patologie genetiche

Predittivi (suscettibilità)

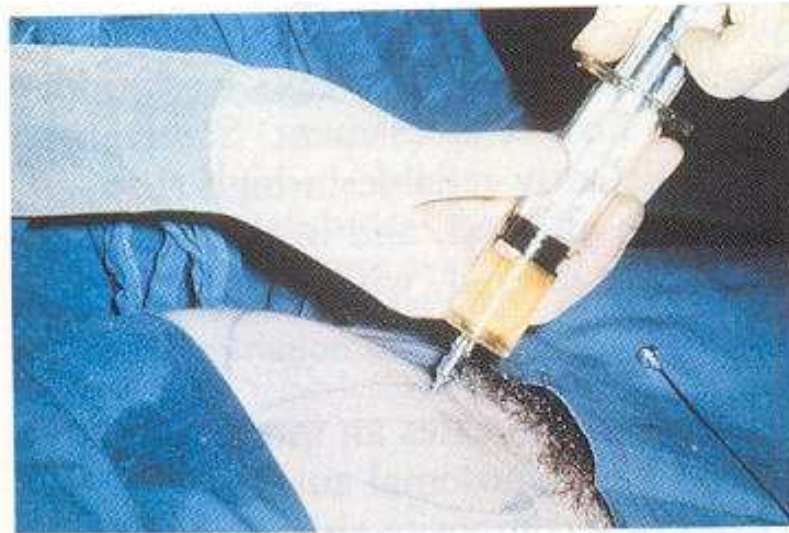
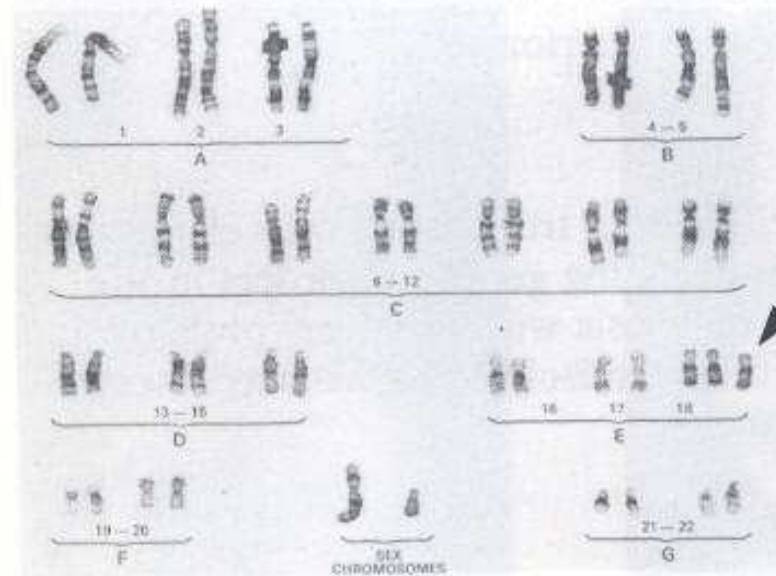
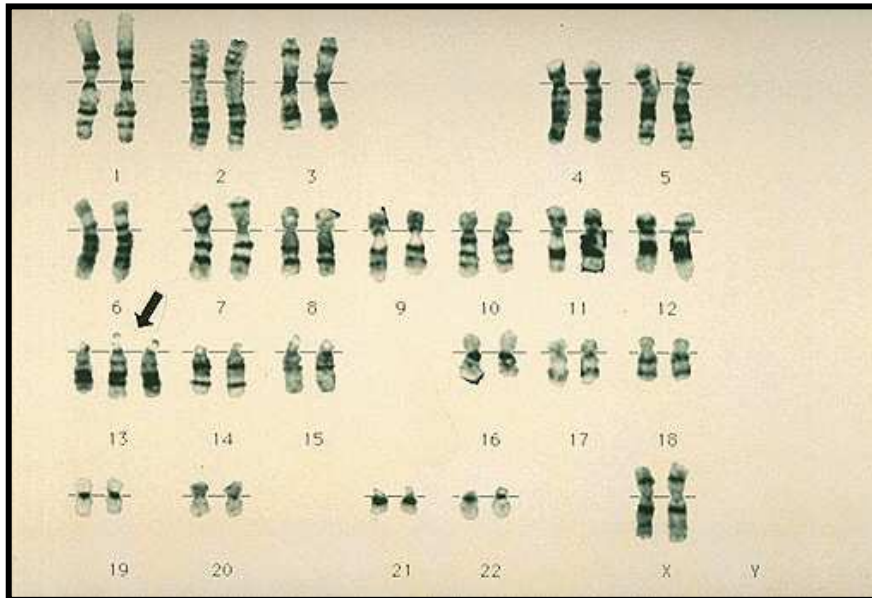
- Mal. complesse. Suscettibilità e resistenza. Sono probabilistici.
BRCA1, BRCA2, HNPCC, ApoE4
- Test farmacogenetici

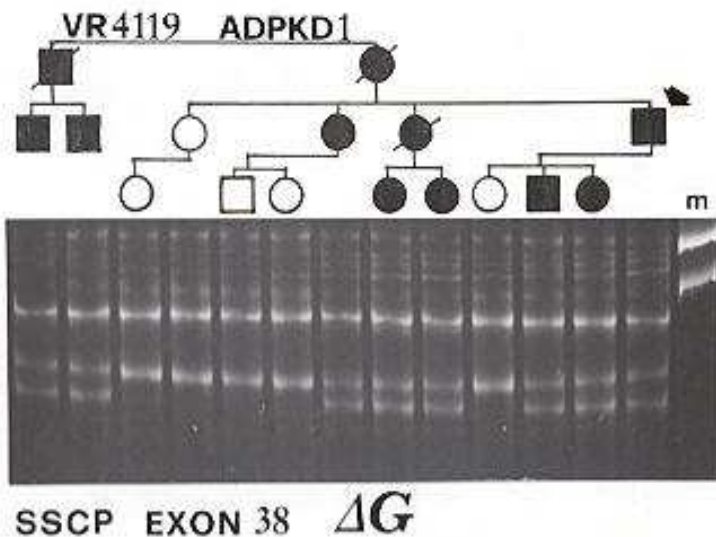
Test predittivi o di suscettibilità genetica

Identificano genotipi che non sono di per sé causa di malattia, ma comportano un aumento del rischio di sviluppare una determinata patologia in seguito all'esposizione a fattori ambientali favorenti o alla presenza di altri fattori genetici scatenanti (malattie multifattoriali). È importante definire il valore predittivo del test utilizzato. Spesso la mutazione in un gene che conferisce suscettibilità rappresenta un fattore di rischio per lo sviluppo della malattia ed evidenzia solo una maggiore predisposizione. Quindi, l'eventuale identificazione di persone non affette, ma ad alto rischio genetico, impone la decisione circa l'eventuale attivazione di misure preventive, che variano in rapporto al tipo di patologia

Test farmacogenetici

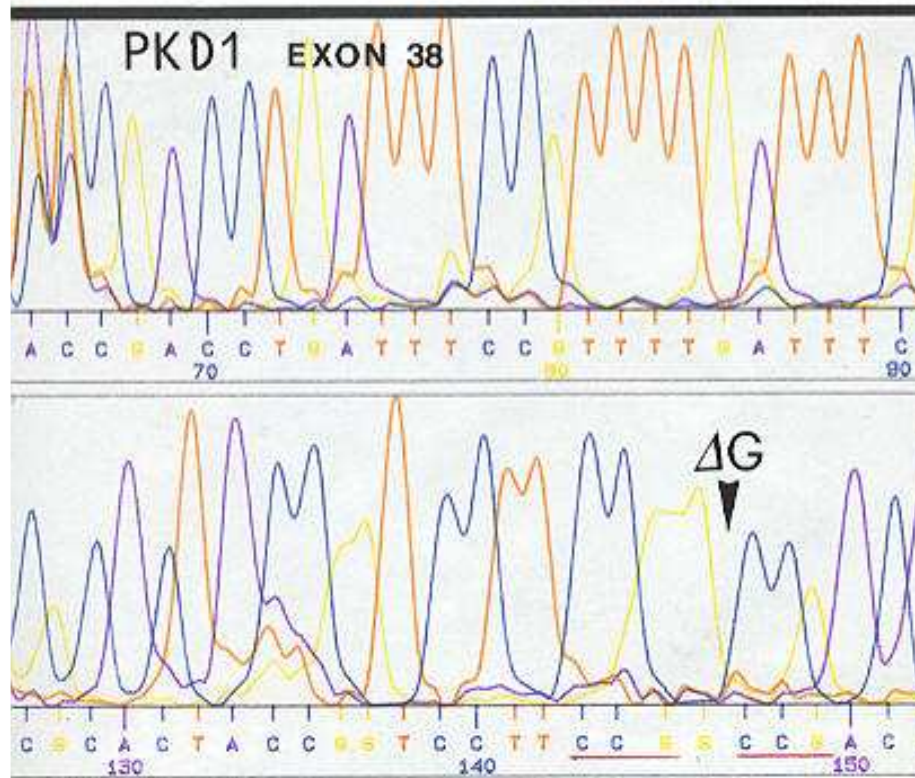
Identificano variazioni di sequenza del DNA utili a predire la risposta "individuale" ai farmaci in termini di efficacia, interazione tra molecole e rischio relativo di eventi avversi. Definiscono l'influenza di fattori genetici sulla risposta individuale ai farmaci, sia in termini di effetto terapeutico che di tossicità

Diagnosi Prenatale Invasiva: AMNIOCENTESI test genetico diagnostico prenatale

Amniocentesis procedure.

Trisomy 18 karyotype detected by analysis of cultured amniotic cells.

Test (cito)genetico
diagnostico,
pre o postnatale

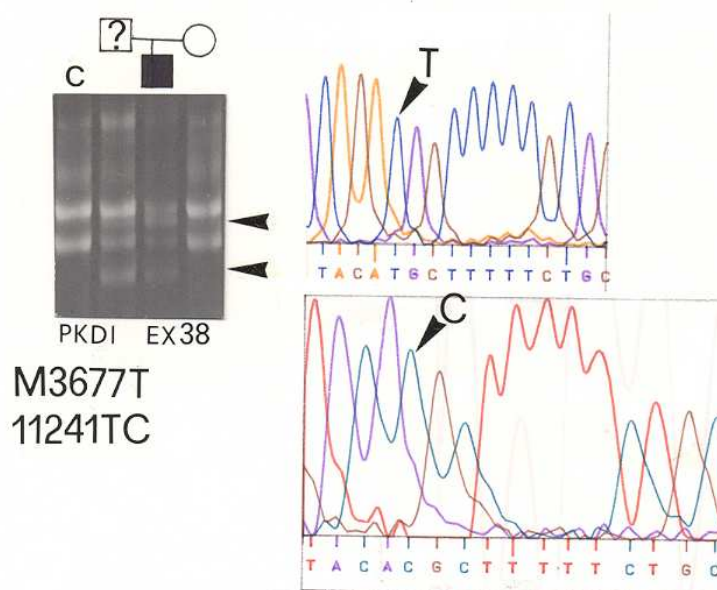
Trisomia 13
(S di Patau)

Test genetico diagnostico molecolare diretto postnatale

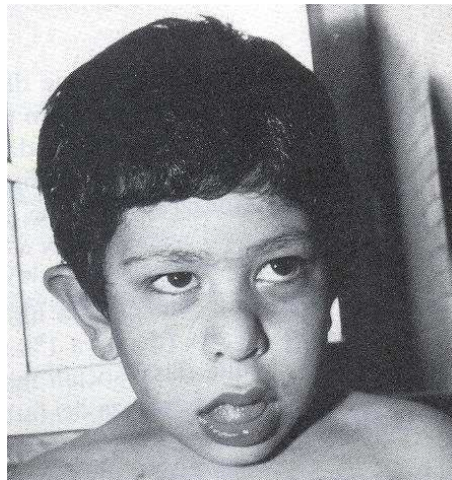
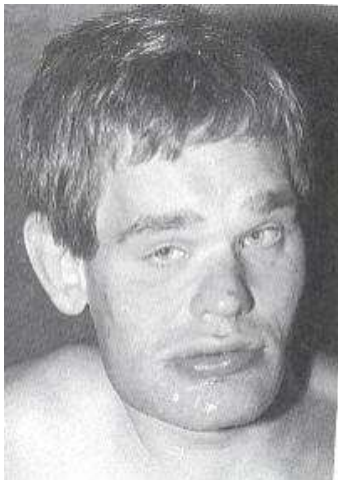
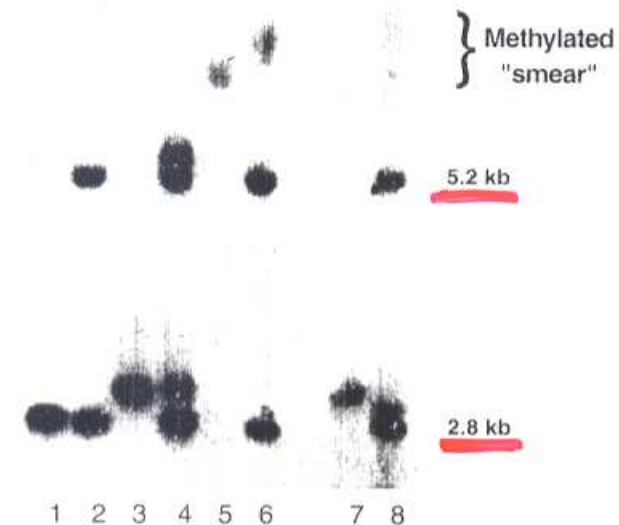
ADPKD Autosomal Dominant Policystic Kidney Disease

PKD1 EXON 38

ΔG

Direct DNA Genetic Diagnosis

PKDI EX38

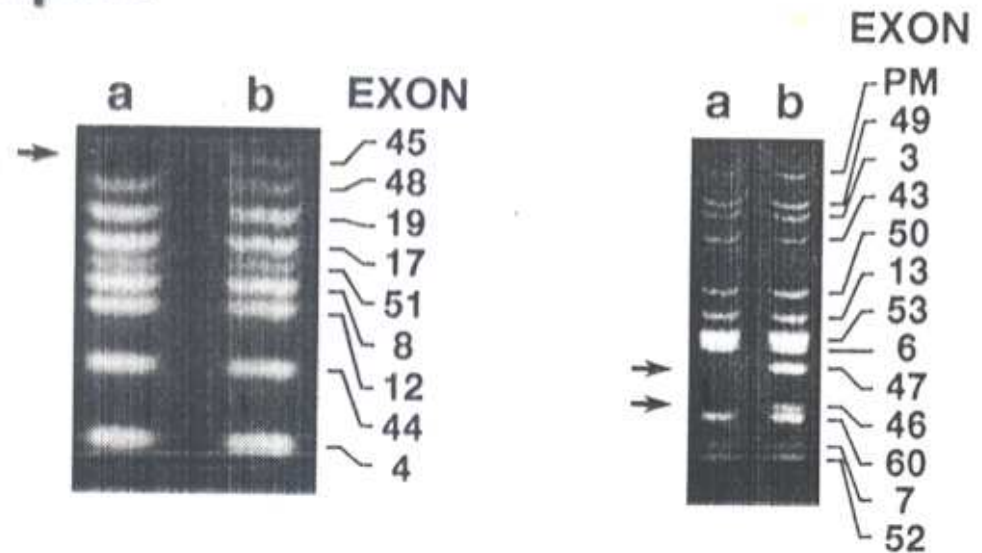
M3677T
11241TC

S.di Martin-Bell
(S.dell'X-fragile, FRAXA)

Test genetico diagnostico (diretto postnatale):
Identificazione dell'espansione CGG nel gene FMR1

EXAMPLES OF FRAGILE X SOUTHERN BLOT PATTERNS USING A METHYLATION SENSITIVE RESTRICTION ENZYME

Legend for Patterns Seen in Each Lane:

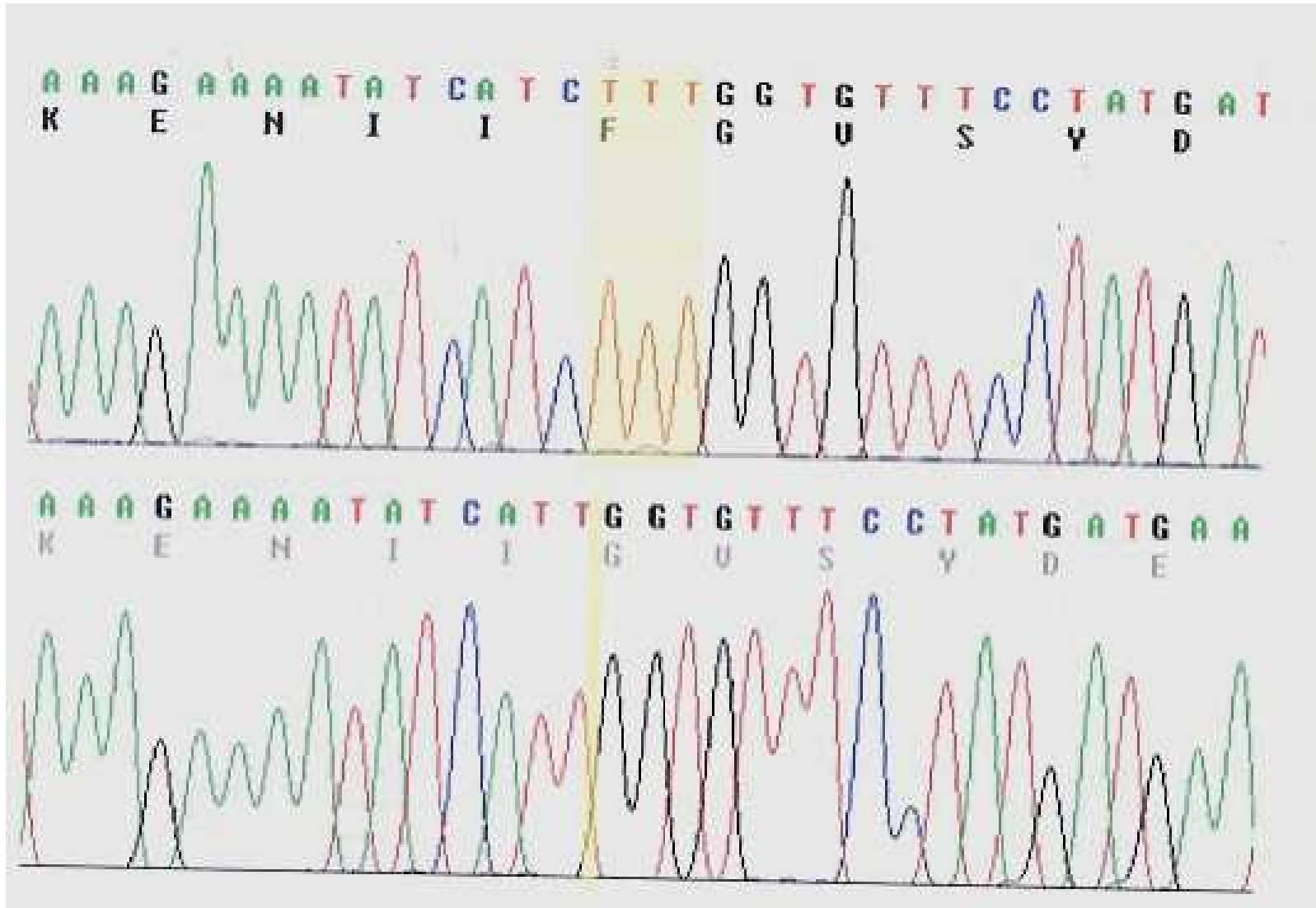
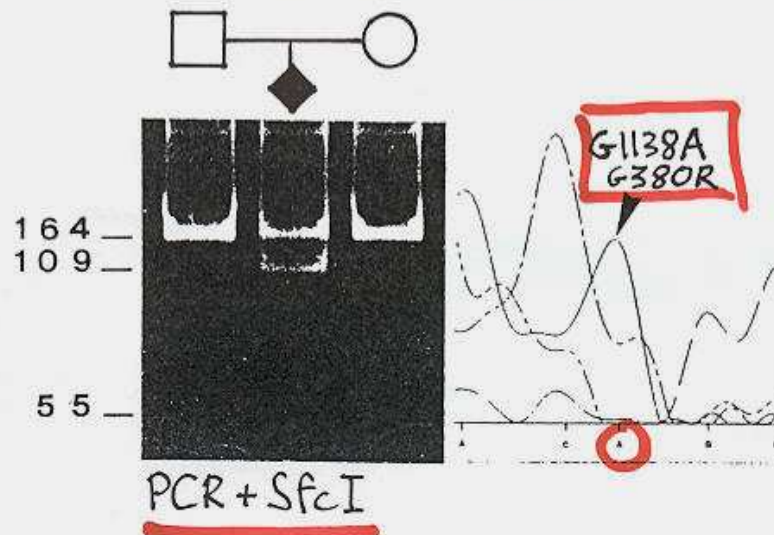
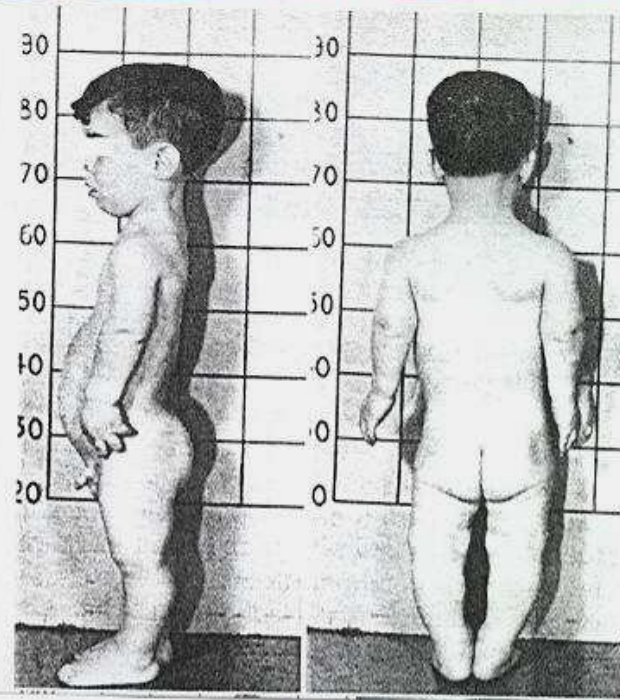
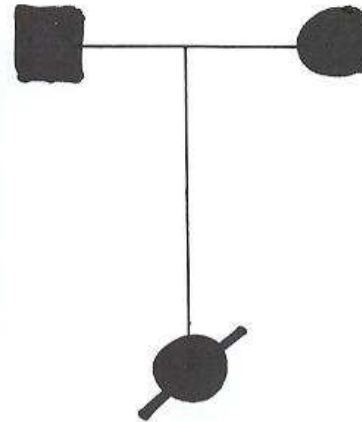
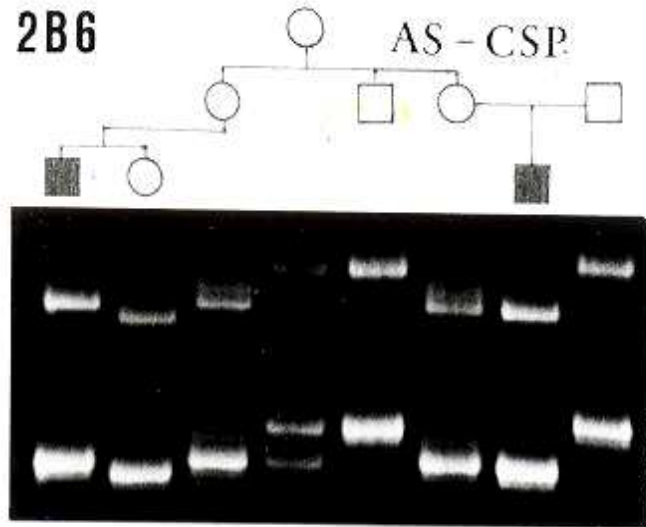
Lane 1	normal male
Lane 2	normal female
Lane 3	premutation male (transmitting male)
Lane 4	premutation female
Lane 5	full mutation male
Lane 6	full mutation female
Lane 7	mosaic male (pre- + full mutation)
Lane 8	mosaic female (pre- + full mutation)

Distrofia muscolare di Duchenne (DMD)

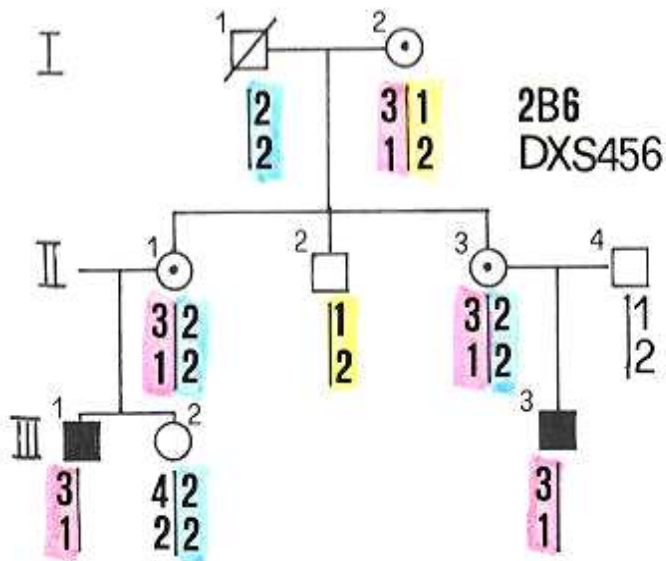
Test genetico diagnostico diretto postnatale

identificazione di delezioni nel gene della distrofina

Test genetico molecolare diagnostico postnatale diretto:
identificazione di mutazione CF in neonato con infezioni polmonari ricorrenti

DeltaF508 - CFTR

Acondroplasia
164
109
55
G1138A
G380R
PCR + SfcI

ACH

Homozygous ACH

Test genetico molecolare diagnostico indiretto <u>(linkage)</u> postnatale

Sindrome di Alport
(nefrite ereditaria e sordità)
forma "classica" X-linked

American Journal of Kidney Diseases, Vol 30, No 2 (August), 1997: pp 174-179

ORIGINAL INVESTIGATIONS

Rapid DNA-Based Prenatal Diagnosis by Genetic Linkage in Three Families With Alport's Syndrome

Alberto E. Turco, MD, Elena Bresin, MD, Sandro Rossetti, MD, Borut Peterlin, MD, PhD, Raffaella Morandi, MD, and Pier Franco Pignatti, MD

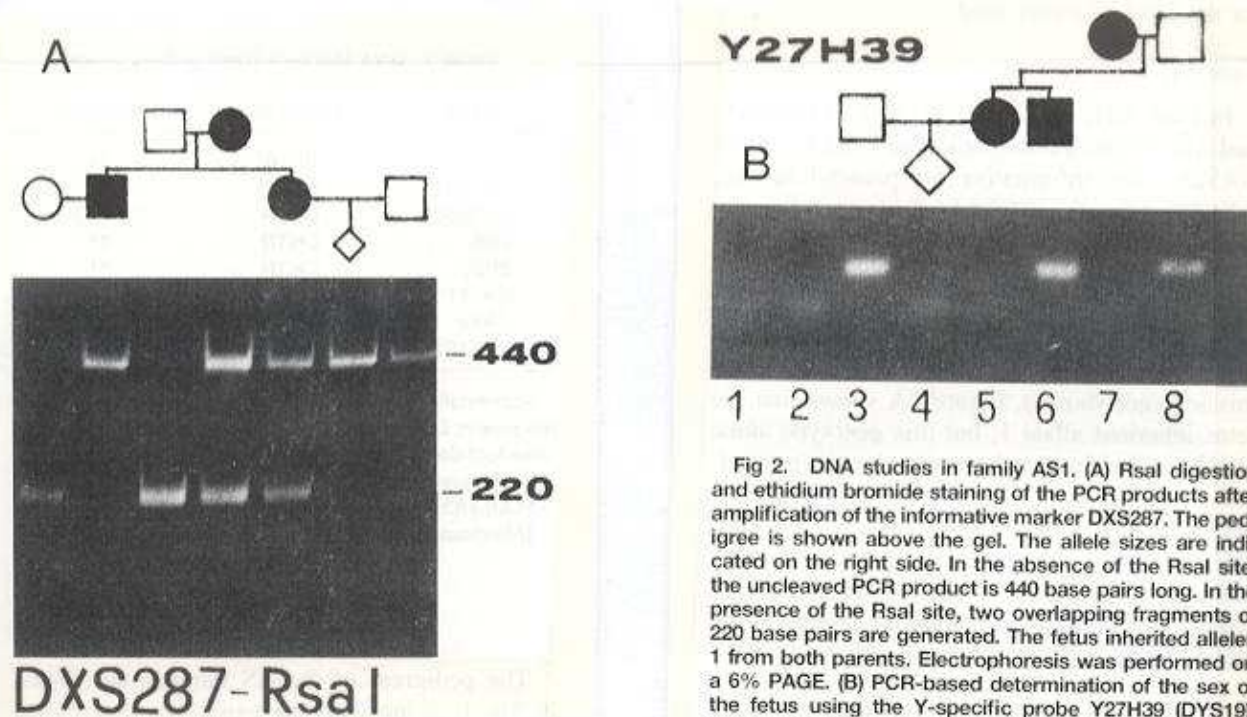



Fig 2. DNA studies in family AS1. (A) RsaI digestion and ethidium bromide staining of the PCR products after amplification of the informative marker DXS287. The pedigree is shown above the gel. The allele sizes are indicated on the right side. In the absence of the RsaI site, the uncleaved PCR product is 440 base pairs long. In the presence of the RsaI site, two overlapping fragments of 220 base pairs are generated. The fetus inherited alleles 1 from both parents. Electrophoresis was performed on a 6% PAGE. (B) PCR-based determination of the sex of the fetus using the Y-specific probe Y27H39 (DYS19). Only male DNAs amplify a 190 base pair–long fragment (lanes 3, 6, and 8). Female DNAs do not show any amplification (lanes 1, 2, 4, 5, and 7). Lanes 1 and 2 contain unrelated female DNA controls. The fetal sample (lane 4) clearly has a female pattern. Electrophoresis was performed on a 6% PAGE.

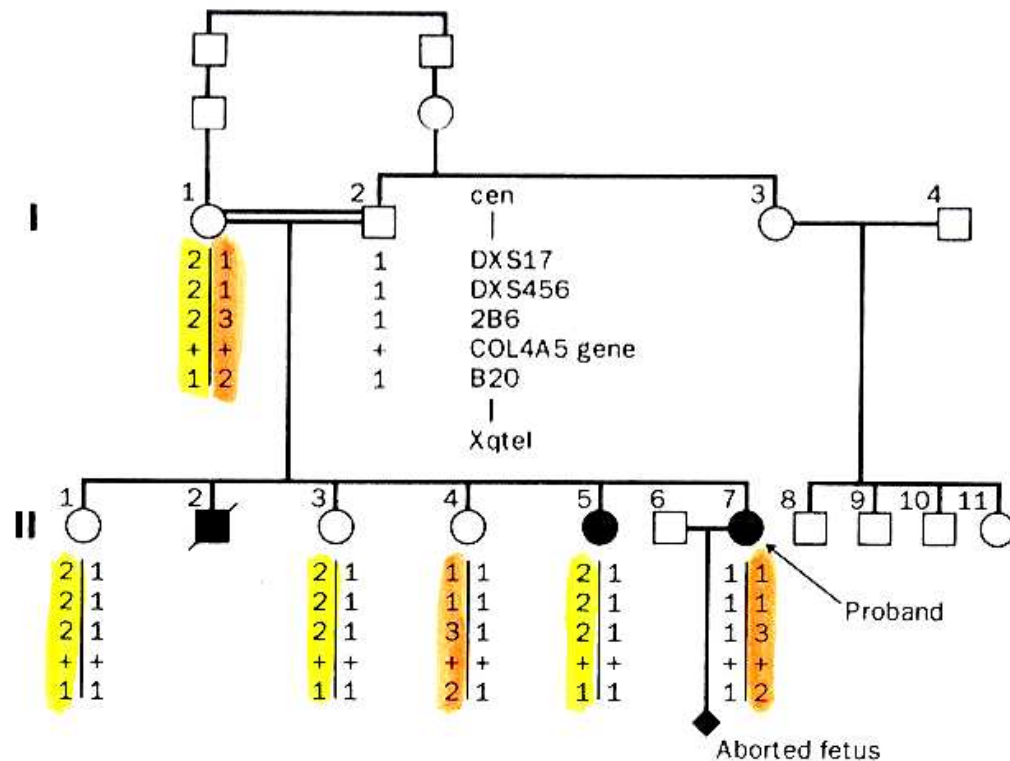
Test genetico diagnostico molecolare indiretto postnatale

esclusione della S.Alport classica X-linked (eterogeneità genetica)

THE LANCET

Erroneous genetic risk assessment of Alport syndrome

Alberto E Turco Sandro Rossetti Elena Bresin Stefano Corrá

Reprinted from THE LANCET Saturday 4 November 1995
Vol. 346 No. 8984 Page 1237

Test Genetici Presintomatici

(Malattie genetiche ad esordio tardivo)

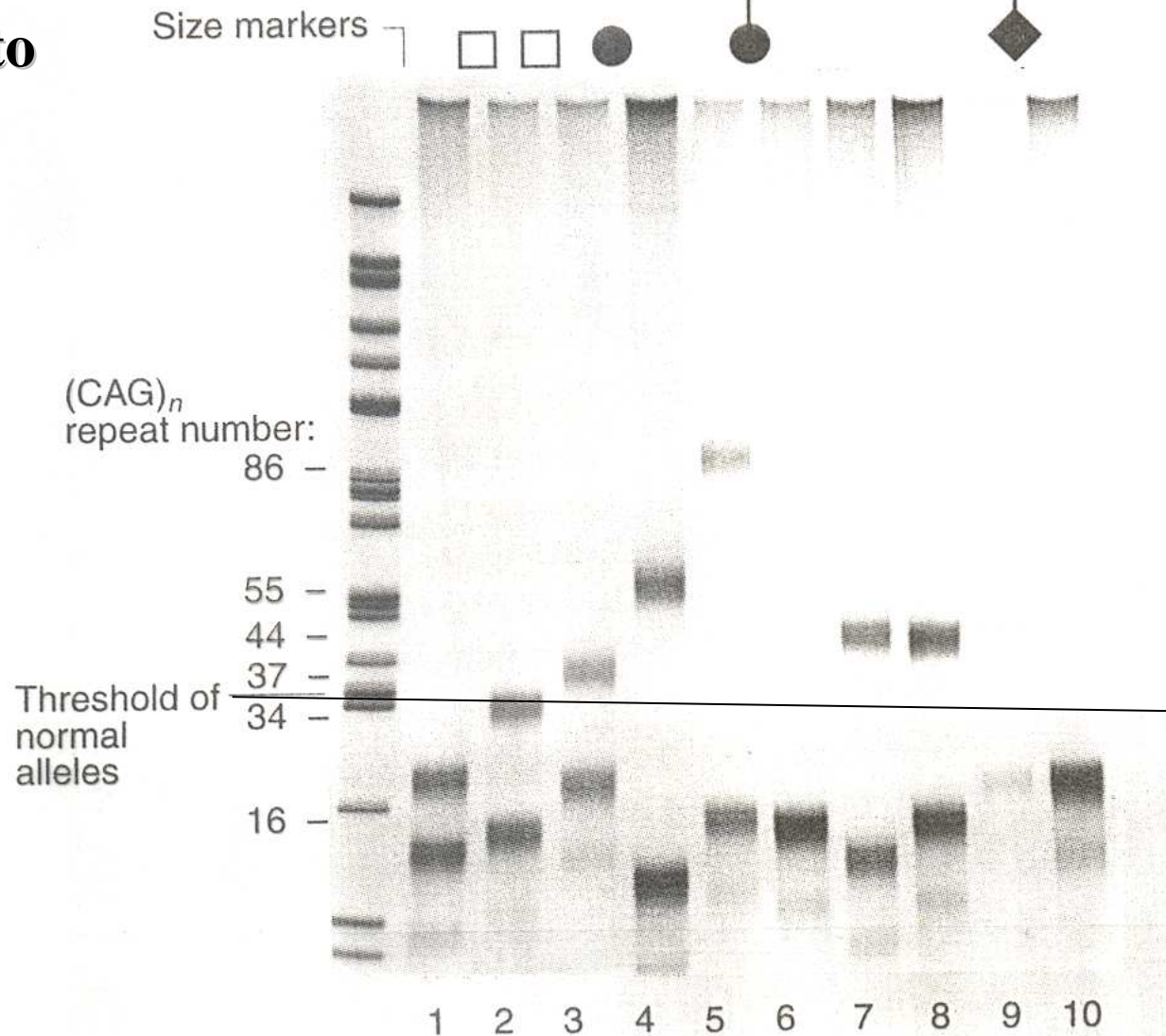
Pro……

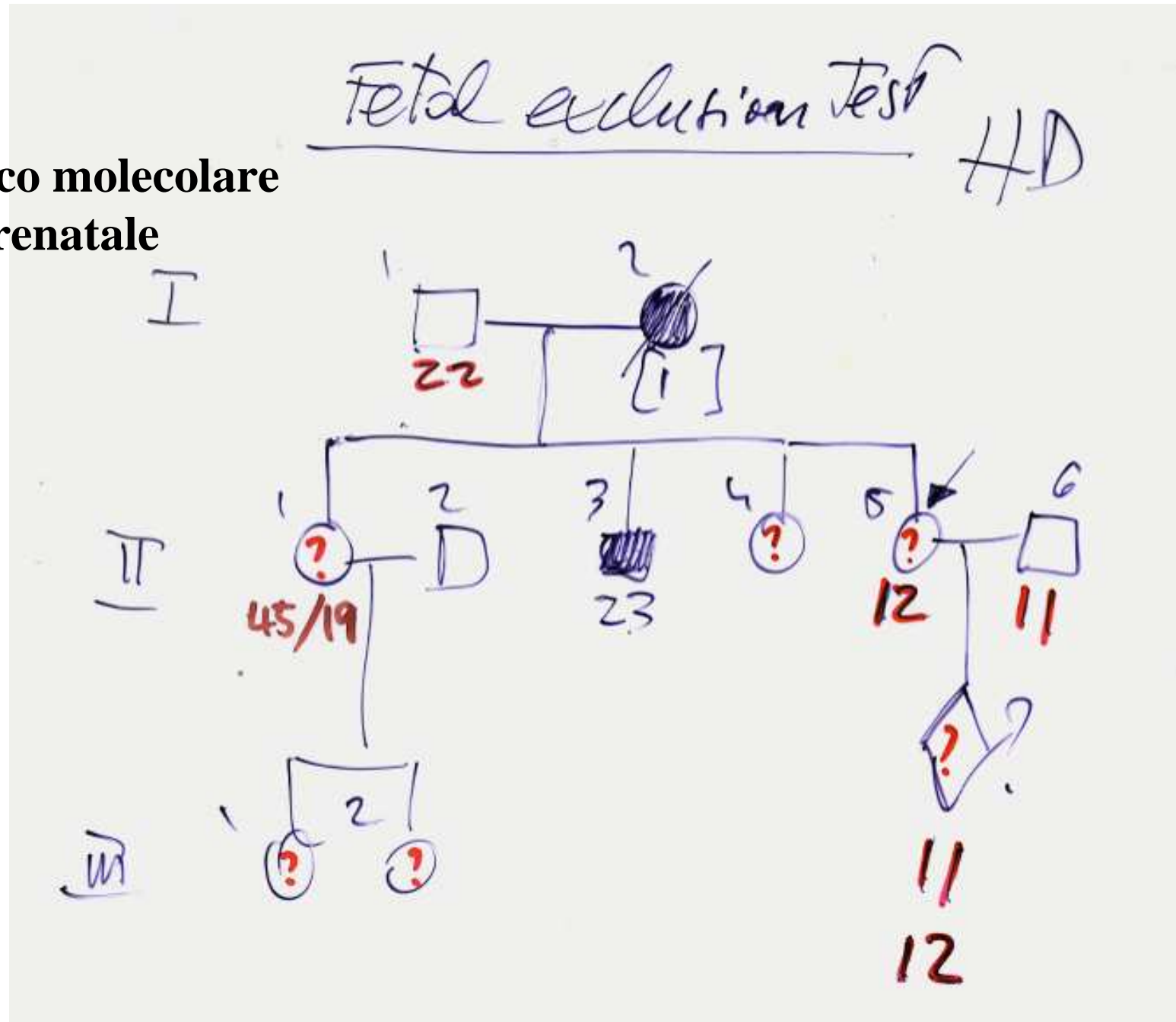
- “Peace of mind”
- Complicazioni trattabili (PKD)
- Pianificazione familiare
- Tipizzazione pre-trapianto (PKD)

Contro…..

- Mancanza di cure
- Discriminazione (lavoro, assicurazione)

Test genetico molecolare
presintomatico diretto
(pre e postnatale):

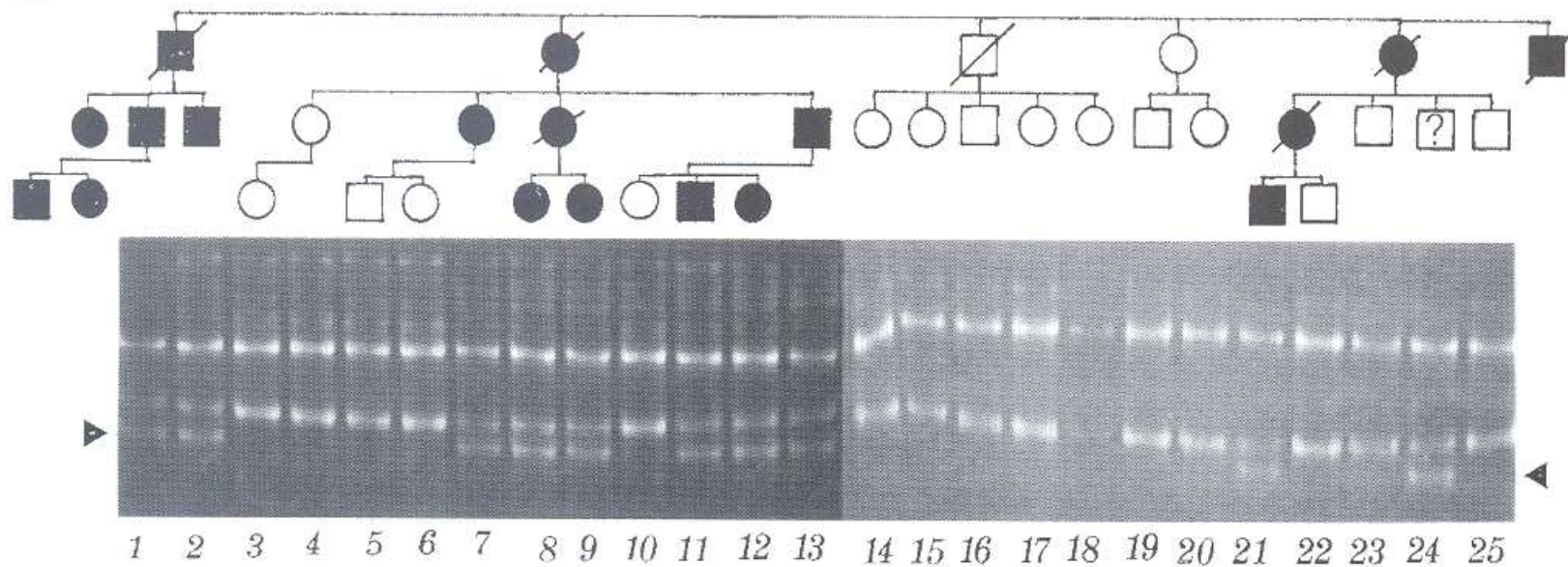
Corea di Huntington

Test genetico molecolare indiretto prenatale

HUMAN MUTATION 10:164–167 (1997)

MUTATION IN BRIEF

Three Novel Mutations of the *PKD1* Gene in Italian Families With Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease

Alberto E. Turco,* Sandro Rossetti, Elena Bresin, Sabine Englisch, Stefano Corrà, and Pier Franco Pignatti

Institute of Genetics, University of Verona School of Medicine, University Hospital Polyclinic "B.Roma", I-37134 Verona, Italy; Fax +39-45-8098-180

Test genetico molecolare diagnostico (e presintomatico?)

Test Presintomatici (in assenza di opzioni terapeutiche)
Indicazioni WHO

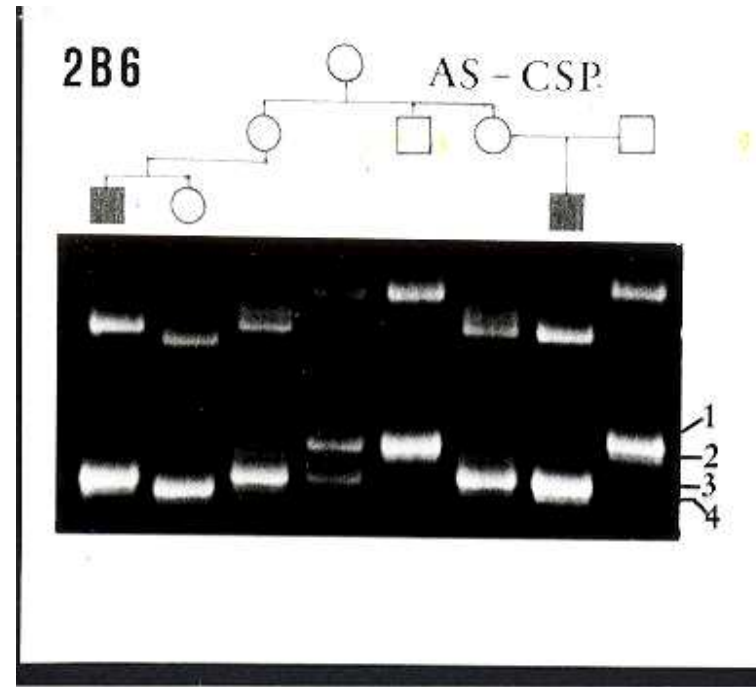
1. Informazioni usate solo a beneficio del probando, partner, famiglia, futuri figli

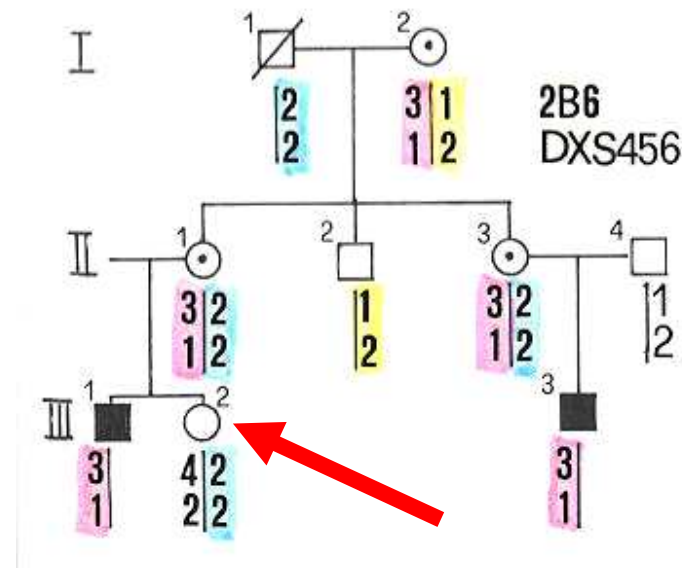
2. Informazioni (CG) sui limiti del test (es non informatività, impossibile correlazione G/F)

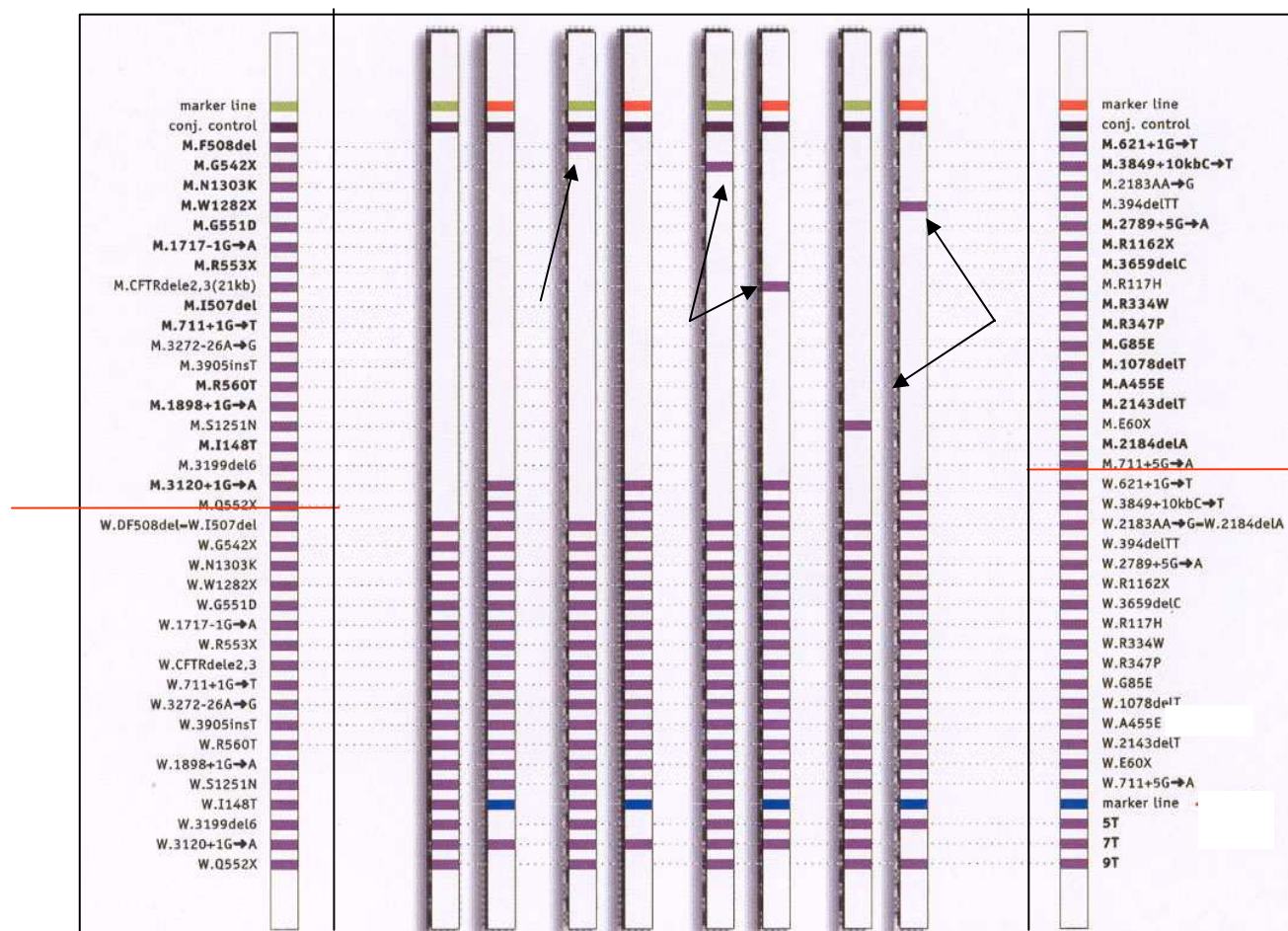
3. Persona (o tutore) mentalmente in grado di dare consenso

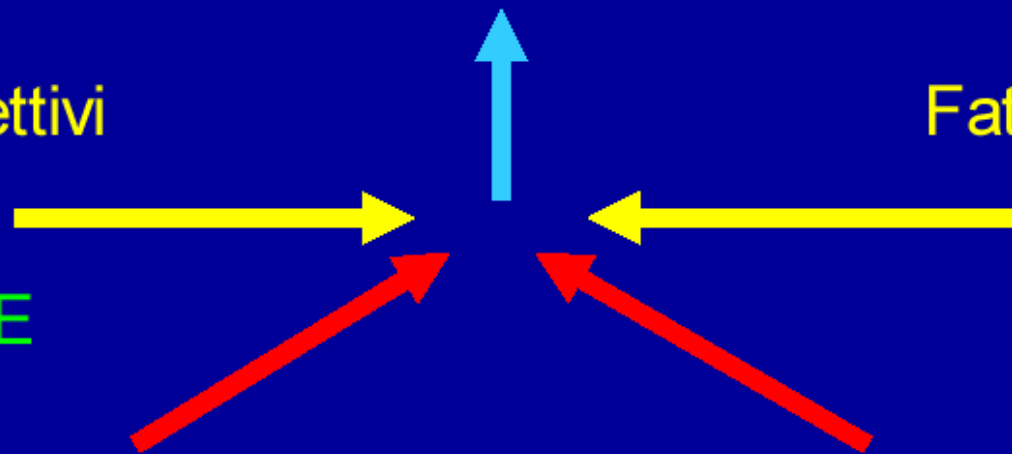
4. Test accompagnato da consulenze genetiche

Test genetico molecolare
indiretto postnatale

Identificazione di portatore

X-linked Alport syndrome

Linkage analysis

RDB (Reverse Dot Blot) MULTIPLO

analisi di 36 mutazioni della Fibrosi Cistica (gene CFTR)

MALATTIA

Fattori protettivi
Fattori protettivi
AMBIENTE
GENI
Fattori predisponenti
Fattori predisponenti

Medicina Predittiva:

“Uomo avvisato,
mezzo salvato……”

Multifactorial (Complex) Inheritance

The THRESHOLD MODEL (for qualitative traits)

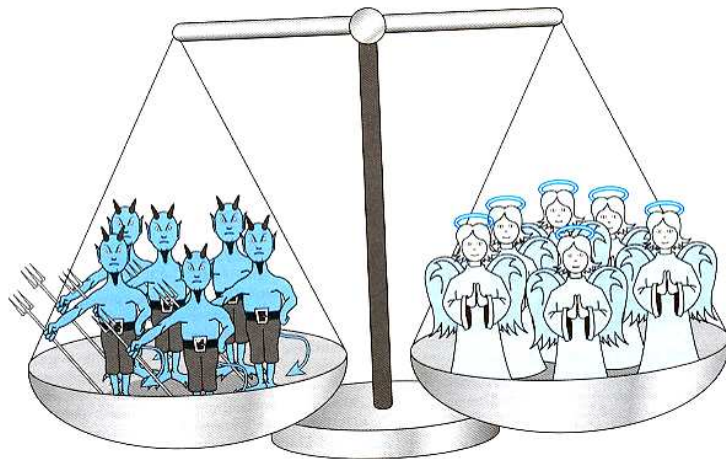
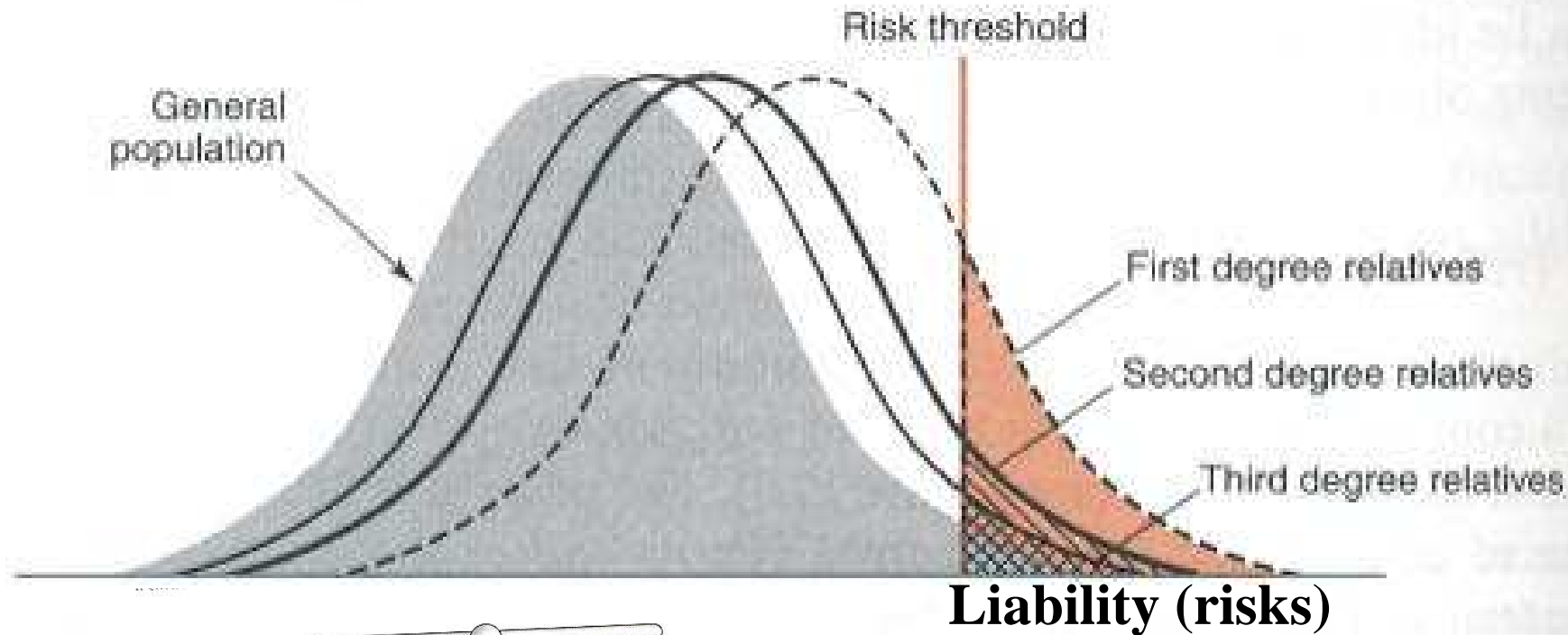
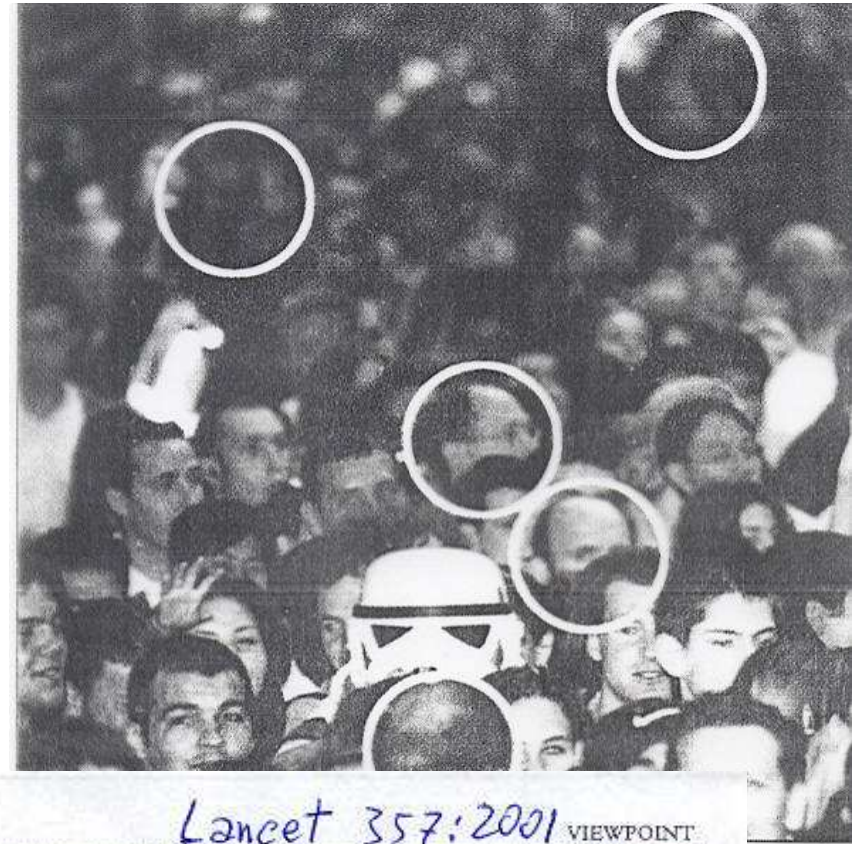
Risk threshold

General population

First degree relatives

Second degree relatives

Third degree relatives

Liability (risks)

TEST GENETICI PREDITTIVI

Lancet 357: 2001 VIEWPOINT

Viewpoint

Misconceptions about the use of genetic tests in populations

Paolo Vineis, Paul Schulte, Anthony J McMichael

"The risk of defining anything as complex as a human being with narrow precision is that there will always be exceptions that fall outside the lines—people who are not human"[1]

mutations (eg, Huntington's disease,[4] phenylketonuria), penetrance is not 100%. In the Icelandic population, women with the same *BRCA1* mutation who belonged to the same families had a variable degree of gene penetrance.[5] Although the causes of variable penetrance

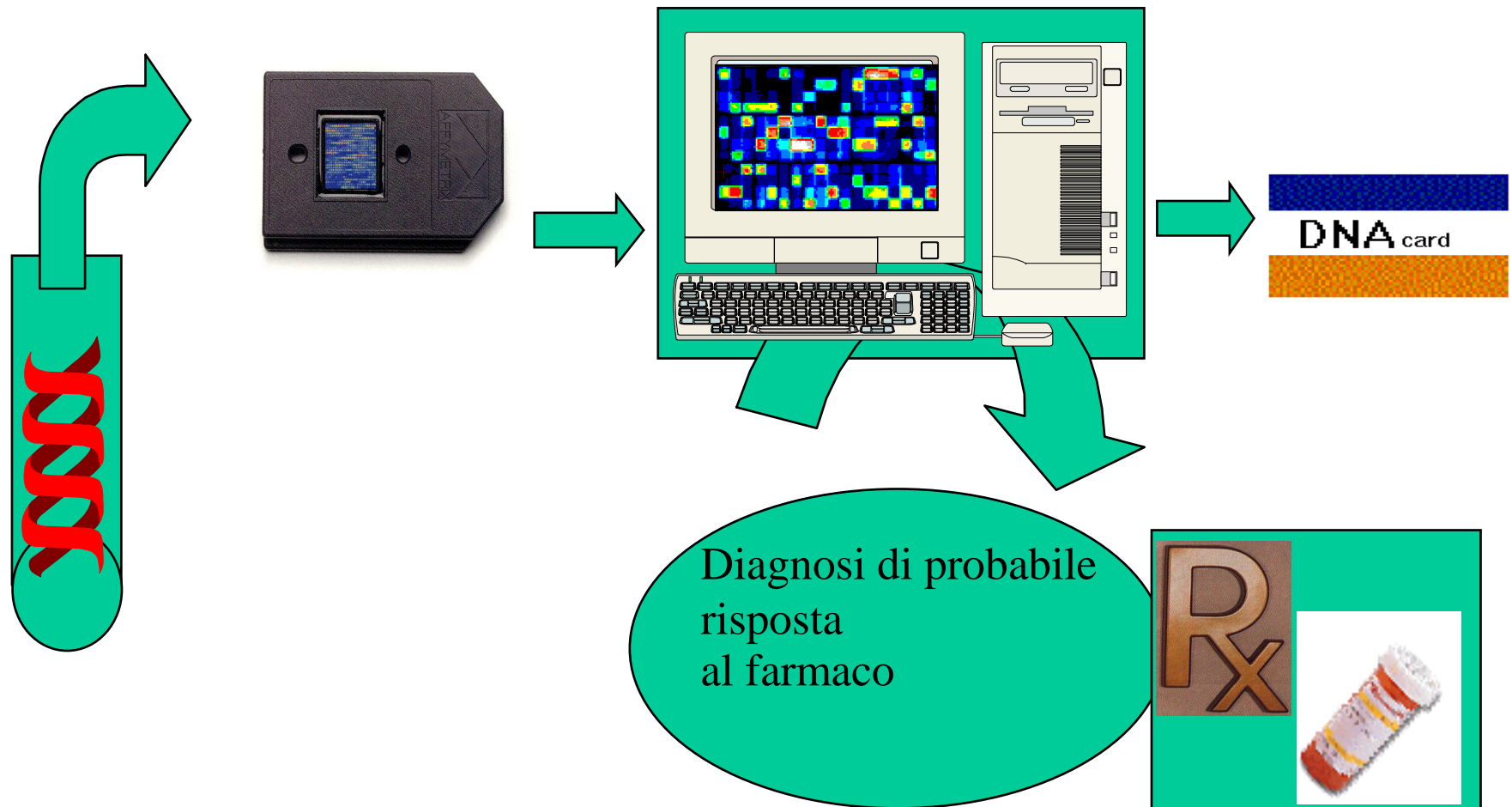
Psychological Impact of BRCA1 Testing in High-Risk Patients

- *Non-carriers*
  - Significantly less depression and functional impairment
  - None decided to obtain prophylactic surgery
- *Mutation carriers*
  - No increase in depression or functional impairment
  - 17% decided to obtain prophylactic mastectomy
  - 43% decided to obtain prophylactic oophorectomy

Benefits and Limitations of Testing

Benefits	Limitations
Identifies high-risk individuals	Individual risks not specifically known
Rules out noncarriers in high-risk families	Individual lifetime risk remains at general population level
For carriers, allows early detection and prevention strategies	Detection and prevention techniques are not 100% effective
For carriers who have cancer, treatment may be altered due to test results	Treatment outcomes for BRCA1- and BRCA2-mutation carriers are not known

UN TEST FARMACOGENETICO PER PREDIRE LA MANCATA RISPOSTA E L'EFFETTO COLLATERALE

30-GEN-2007 Quotidiano Milano MF Direttore: Gabriele Capolino da pag. 62

Salute Si esegue una volta nella vita e indica il rischio di un soggetto sano di avere un infarto

Un test genetico salvacuore

Può essere eseguito a casa grazie a un prelievo indolore. Costa circa 750 euro

di Annika Abbatelanni

Stress, fumo, sedentarietà, ipertensione arteriosa, ipercolesterolemia e un'alimentazione scorretta sono tra i principali fattori di rischio per l'infarto, una delle principali cause di morte nelle società industrializzate. Negli ultimi anni, però, è emerso un dato decisamente curioso, che ha mostrato come la metà delle persone con infarto del miocardio abbia sempre avuto uno stile di vita sano.

Tale evidenza ha spinto i ricercatori ad approfondire gli studi in materia, arrivando alla conclusione che questa patologia cardiovascolare è provocata anche da una predisposizione genetica. «Di fatto la risposta alla causa dell'infarto anche nei soggetti sani si trova nei geni», spiega Federico Licastro, immunologo del dipartimento di patologia sperimentale dell'università di Bologna, a cui si deve la nascita di un nuovo test in grado di prevedere il rischio a cui va incontro un soggetto di incorrere in una necrosi di una zona del miocardio, «grazie agli studi condotti dal mio team negli ultimi cinque anni su un campione di centinaia di soggetti sani è stato possibile individuare dieci polimorfismi (ossia gli assetti genetici che possono condizionare la capacità di ogni gene di esprimersi in modo diverso da individuo a individuo) che determinano il rischio genetico di infarto del miocardio».

L'analisi del Dna cellulare ha permesso quindi di stabilire i profili genetici da analizzare per determinare il livello infiammatorio di alcuni geni che, se non controllato, può sviluppare la

Commento:

Test predittivi per caratteri o patologie complesse (multifattoriali)

Confusione tra rischio e certezza!
Tra mutazione e malattia….

La biografia NON è determinata dalla biologia……

Londra Pronto per la vendita a duemila euro. Sarà vietato in Italia

Un solo esame «low cost» per tutte le malattie ereditarie

Nuovo test sull'embrione scoverà 15 mila difetti genetici

L'analisi avviene creando embrioni in vitro. Può individuare anche se il nascituro avrà diabete o cancro

MILANO — Un solo test per individuare quasi tutte le malattie genetiche ereditarie conosciute. Con la risposta in due settimane. Si chiama *Karyomapping*, ed è una tecnica messa a punto da ricercatori britannici. Consente alle coppie affette da malattie ereditarie che ricorrono alla fecondazione assistita di sapere se l'embrione da impiantare in utero è sano oppure no. Una rivoluzione che riapre il dibattito sull'eugenetica. Il rischio è che i genitori arrivino a selezionare bimbi perfetti: dal sesso al colore degli occhi.

Attualmente, soltanto una minuscola parte delle 15.000 malattie genetiche (350 al massimo) può essere rilevata. Oltretutto, è possibile individuare un difetto per volta e dover aspettare il responso per mesi. La nuova tecnica, invece, parte dalla mappatura genetica dei genitori e (se ci sono) dei fratellini (basta un tampone di saliva). Poi avviene il confronto con una cellula dell'embrione creato in provetta quando è allo stadio di otto cellule: un paio di giorni di vita. Dopo 2-3 settimane al massimo si ha la risposta.

Il test è stato messo a punto da Alan Handyside del *Bridge Centre Hospital* di Londra. Potrebbe entrare in commercio il prossimo anno, se ci sarà il via libera delle autorità competenti. Il suo costo all'inizio si aggirerà attorno alle 1.500 sterline (circa duemila euro). L'importanza di Karyomapping peraltro è duplice: può, infatti, rilevare le anomalie cromosomiche che portano a morte gli embrioni impiantati. Dice il genetista inglese: «Il test potrà selezionare gli embrioni con la migliore probabilità di sviluppo, aumentando gli indici di successo della fecondazione artificiale». Vietato l'uso eugenetico e la selezione del sesso, a meno che la malattia ereditaria non sia legata al genere. Handyside presenterà ora la nuova tecnica, sviluppata con il genetista americano Gary Harton (Fairfax, Virginia), al congresso di Hinxton (Cambridge) e il mese prossimo a San Francisco, durante l'annuale summit della Società americana di medicina riproduttiva.

Ovviamente i centri anti-sterilità italiani non potranno usufruirne: la legge 40 che regola la fecondazione medicalmente assistita impedisce i test preimpianto sugli embrioni. Quindi, probabilmente, le

Il commento

È importante sapere la verità

SEGUE DALLA PRIMA

Ma l'uomo non si accontenta di apprendere cose sempre nuove; cerca immediatamente di utilizzare tutto questo per sempre nuove e mirabolanti applicazioni.

Analizzare il patrimonio genetico di una singola cellula poteva parere follia anche solo trent'anni fa. Questo obbiettivo è stato raggiunto e una ventina di anni fa e si affacciano all'orizzonte sempre nuove opportunità. All'inizio si trattava infatti di una caratterizzazione frettolosa e molto parziale. Si cominciò con il guardare se la cellula conteneva i cromosomi giusti oppure uno di più o uno di meno. Le tecniche si sono fatte sempre più raffinate e si è cominciato a studiare la presenza nella cellula di uno o due mutazioni nocive che sono più abbondanti nella popolazione. Oggi si può rivelare la eventuale presenza di migliaia di tali malattie e decidere se è o no il caso di far nascere l'individuo in questione. Perché è chiaro che stiamo parlando di una cellula prelevata da un embrione di poche ore, che contiene cioè pochissime cellule.

Proprio questo è l'aspetto che preoccupa qualcuno: si ha o non si ha il diritto di decidere chi deve nascere e chi no? Io penso che sapere è sempre meglio di non sapere, sia che quello che si sa venga applicato, sia che ciò, per una varietà di motivi, non accada. Essere in grado di valutare il grado di salute biologica di un futuro individuo non può di per sé essere una cosa negativa e apre, anzi, grandiosi orizzonti per una conduzione sempre più consapevole della nostra vita e dei suoi sviluppi.

Edoardo Boncinelli

TEST GENETICI PERSONALIZZATI……………….

European Journal of Human Genetics (2010), 1–3
© 2010 Macmillan Publishers Limited All rights reserved 1018-4813/10
www.nature.com/ejhg

POLICY

Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes

European Society of Human Genetics*

Many private companies offer direct-to-consumer (DTC) genetic testing services. Some tests may detect severe and highly penetrant monogenic disorders, while other tests are for genetic variants found associated with increased susceptibility for common and complex diseases in large-scale population studies. Through its Public and Professional Policy committee followed by member and expert consultation, the European Society of Human Genetics has developed the following policy on advertising and provision of predictive genetic tests by such DTC companies: (1) clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons; (2) laboratories providing genetic tests should comply with accepted quality standards, including those regarding laboratory personnel qualifications; (3) information about the purpose and appropriateness of testing should be given before the test is done; (4) genetic counselling appropriate to the type of test and disease should be offered; and for some tests psychosocial evaluation and follow-up should be available; (5) privacy and confidentiality of sensitive genetic information should be secured and the data safely guarded; (6) special measures should be taken to avoid inappropriate testing of minors and other legally incapacitated persons; (7) all claims regarding genetic tests should be transparent; advertisement should be unbiased and marketing of genetic tests should be fair; (8) in biomedical research, health care and marketing, respect should be given to relevant ethical principles, as well as international treaties and recommendations regarding genetic testing; and (9) nationally approved guidelines considering all the above-mentioned aspects should be made and followed.

European Journal of Human Genetics advance online publication, 25 August 2010; doi:10.1038/ejhg.2010.129

Test Farmacogenetici

The Pharmacogenomics Journal advance online publication 31 January 2006; doi: 10.1038/sj.tpj.6500369

Efficacy of rosiglitazone in a genetically defined population with mild-to-moderate Alzheimer's disease

M E Risner[1], A M Saunders[2], J F B Altman[3], G C Ormandy[4], S Craft[5], I M Foley[4], M E Zvartau-Hind[4], D A Hosford[1] and A D Roses[2] for the Rosiglitazone in Alzheimer's Disease Study Group

Alzheimer's theory set for drug test

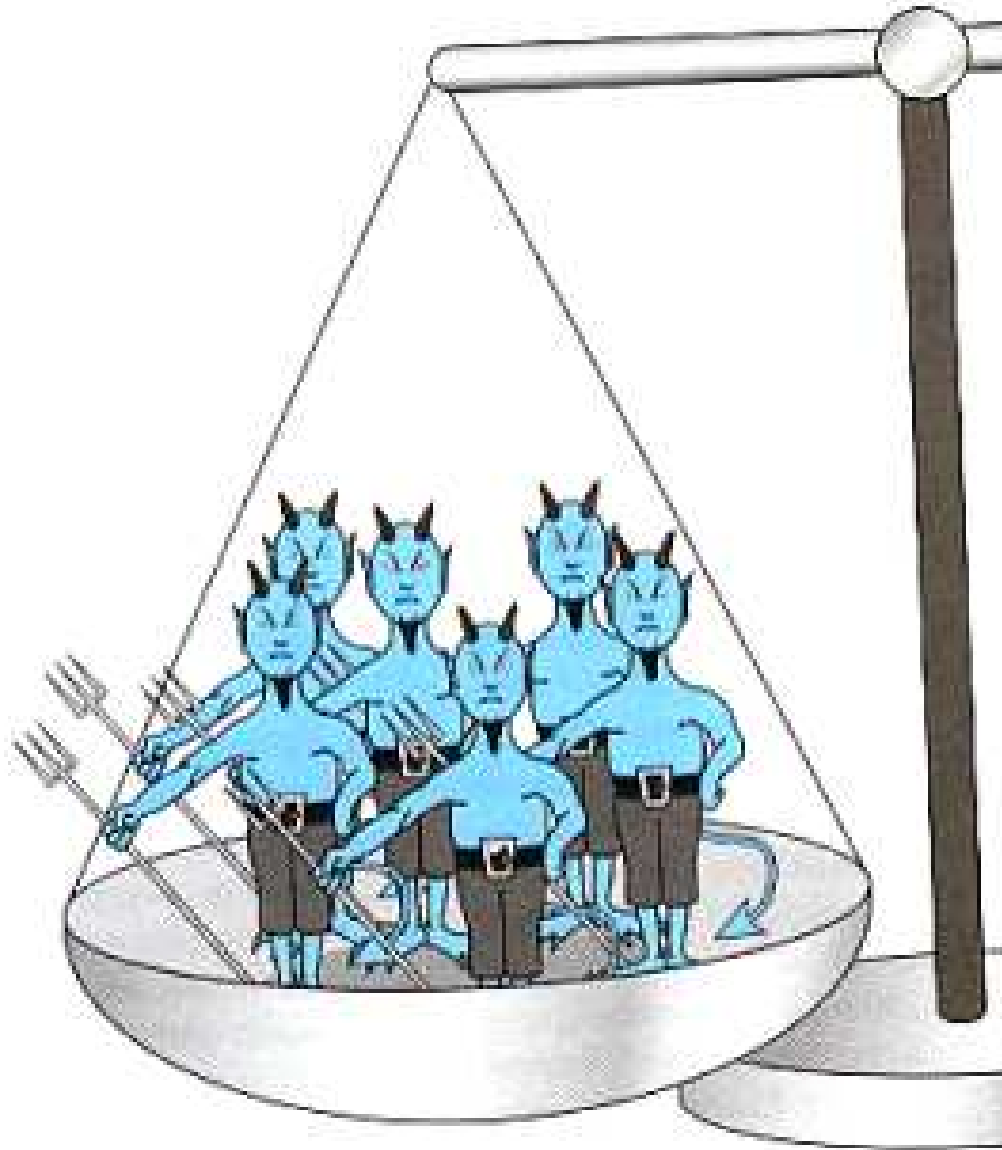
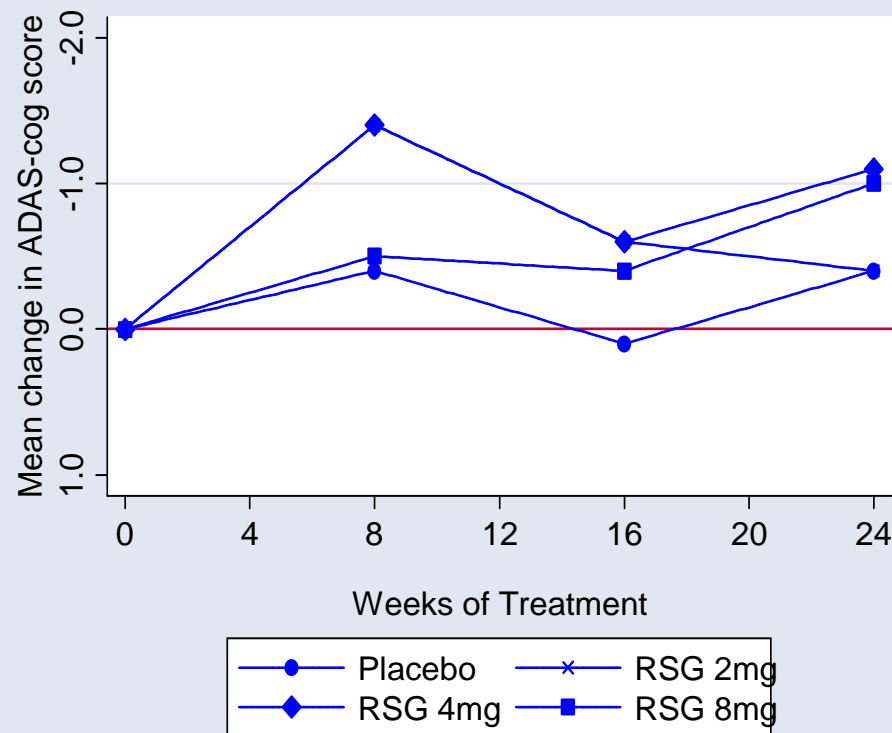
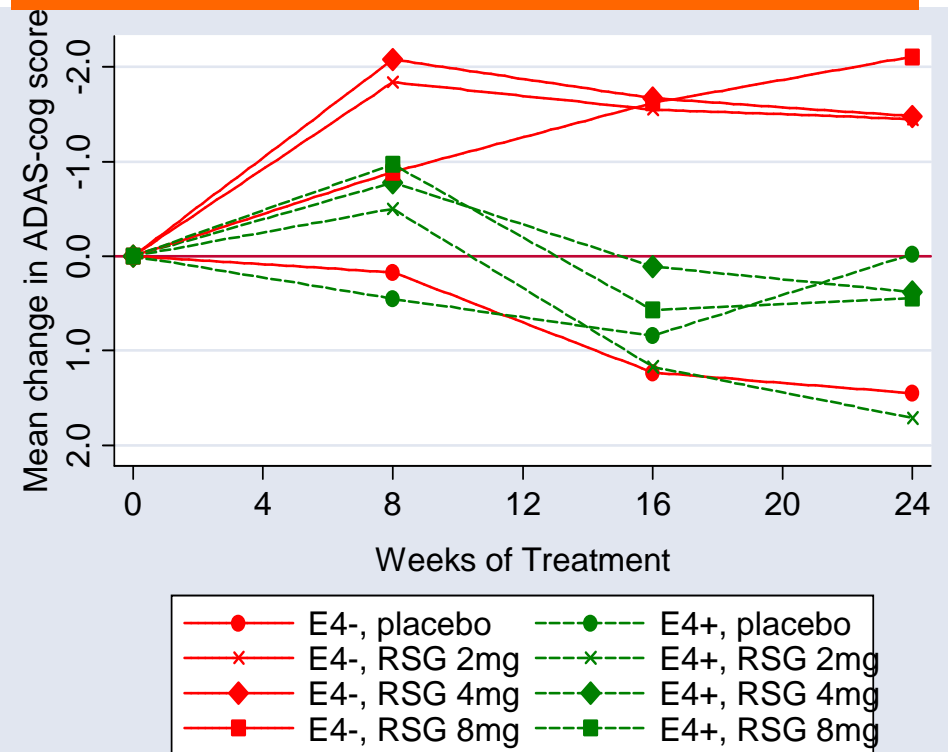
Posted 5/1/2006 11:51 PM ET

E-mail | Save | Prin

By Lauran Neergaard, AP Medical Writer

Abstract ▲ Top

Mild-to-moderate AD patients were randomized to placebo or rosiglitazone (RSG) 2, 4 or 8 mg. Primary end points at Week 24 were mean change from baseline in AD Assessment Scale-Cognitive (ADAS-Cog) and Clinician's Interview-Based Impression of Change Plus Caregiver Input global scores in the intention-to-treat population (*N*=511), and results were also stratified by apolipoprotein E (*APOE*) genotype (*n*=323). No statistically significant differences on primary end points were detected between placebo and any RSG dose. There was a significant interaction between *APOE ε4* allele status and ADAS-Cog (*P*=0.014). Exploratory analyses demonstrated significant improvement in ADAS-Cog in *APOE ε4*-negative patients on 8 mg RSG (*P*=0.024; not corrected for multiplicity). *APOE ε4*-positive patients did not show improvement and showed a decline at the lowest RSG dose (*P*=0.012; not corrected for multiplicity). Exploratory analyses suggested that *APOE ε4* non-carriers exhibited cognitive and functional improvement in response to RSG, whereas *APOE ε4* allele carriers showed no improvement and some decline was noted. These preliminary findings require confirmation in appropriate clinical studies.

Alzheimer disease: ApoE (allele E4)….

FARMCOGENETICA E SVILUPPO DI NUOVI FARMACI: Rosiglitazone e Alzheimer

LA FARMACOGENETICA HA PERMESSO DI NON BLOCCARE LO SVILUPPO DI ROSIGLITAZONE NELL'ALZHEIMER

The Pharmacogenomics Journal, 31 January 2006

In 20 years, babies might have genetic identity cards...
© Corbis

... and drugs might be tailored to individuals' genetics.
© Corbis

SCREENING GENETICO

Tabella 12.10 – Possibili implicazioni dello *screening* genetico

Vantaggi

Consente di effettuare scelte informate
Aumenta il livello di comprensione
Consente di attivare trattamenti precoci, quando disponibili
Riduce la nascita di omozigoti affetti

Svantaggi e pericoli

Eventuali pressioni alla partecipazione allo *screening* creano sospetti e diffidenza
Stigmatizzazione dei portatori (a livello sociale, del lavoro e delle assicurazioni)
Possibile ansia nei portatori
Falso senso di sicurezza se il test non ha accuratezza assoluta

Determinismo, riduzionismo genetico....

Scienza e società. Si potrebbe intervenire anche sull'autismo e l'aggressività

La fedeltà? E' questione di geni

I «farfalloni» diventano casalinghi: sui topi ha funzionato

Atlanta. La fedeltà ha anche...

Addio diete. Ma la scoperta inglese ha una controindicazione: fa invecchiare

Via un gene e il grasso sparisce

Basterà una «modifica», poi si mangerà senza ingrassare

Genetica e mass-media….

Uno studio americano svela il mistero della «memoria recente»

Scoperto il gene che fa superare gli esami

Scoperto il gene della memoria episodica, o memoria corta. Quella di cui c'è più bisogno durante un esame. E' uno dei tanti implicati nelle complesse attività cerebrali che riguardano la memoria. E in realtà non è un gene ma una variante del gene. La scoperta, pubblicata su
è stata fatta da ricer
americani che hann
diato 641 persone, tr
morati e no, individu
maggiore difficoltà a
dare in chi ha il gene
to. I ricercatori hann
che visualizzato il c
grazie a una special
nanza magnetica ad
sione di protoni. Po
tornati in laborat
hanno scoperto che
nervose — proprio quelle che governano i processi della memoria — perdono certe funzioni in presenza della proteina alterata.

■ A pagina 17

Remuzzi

24/2/03
Corriere

Cell, Vol. 112, 257–269, January 24, 2003, Copyright ©2003 by Cell Press

The BDNF val66met Polymorphism Affects Activity-Dependent Secretion of BDNF and Human Memory and Hippocampal Function

25.2.08

.....Magari !!!!!!!

100-150 mila
I follicoli (e quindi i capelli) che in media hanno uomini e donne

0,35 millimetri
Quanto cresce un capello ogni giorno

80-100
I capelli che perdiamo ogni giorno

70%
Gli uomini che mostrano i primi segni di calvizie a 40 anni

Speranza per i calvi scoperto il gene che fa cadere i capelli

Gli scienziati: pronti a studiare nuove cure

ELENA DUSI

GENETICA E SOCIETA'.............

Determinismo genetico

Getting personal

Targeted therapies work, but need help to fulfil their potential.

Biology is like economics, participants at a European Commission meeting on personalized medicine in Brussels heard last week: they are both complex and neither is properly understood. The view struck a chord with attending scientists and health-care economists, who felt that personalized medicine should be happening, and didn't understand why, mostly, it isn't.

Personalized medicine aims to use the latest genomic knowledge and technologies to tailor treatments to individuals. Pivotal to the field are drugs that have been designed to hit a particular molecular pathway that has gone wrong in a disease. The European Medicines Agency has already approved around 15 such drugs for cancer therapy

shers Limited. All rights reserved